

HỘI CHỨNG GLUCAGONOMA



(Glucagonoma syndrome)

1. ĐẠI CƯƠNG

Hội chứng Glucagonoma do Beker mô tả lần đầu tiên vào năm 1942 với các triệu chứng của tăng hormon glucagon do u tế bào alpha tuyến tụy tiết ra, phối hợp với các ban đỏ di tản hoại tử (Necrolytic migratory erythema - NME). Đây là một hội chứng rất hiếm gặp, thường xuất hiện ở lứa tuổi 50 - 60 ở cả 2 giới nam và nữ. Điều đặc biệt là các thương tổn da (NME) xuất hiện ở 90% bệnh nhân và như một dấu hiệu báo trước của hội chứng này.

2. CĂN SINH BỆNH HỌC

Cho tới nay người ta chưa biết chính xác nguyên nhân của bệnh này. Tuy nhiên, nhiều giả thuyết cho rằng một số yếu tố nguy cơ dưới đây có liên quan đến sinh bệnh học của u tế bào alpha của tuyến tụy:

- Di truyền: đặc biệt những gia đình có người bị đột biến gen GLGR.
- Thiếu kẽm.
- Giảm các acid amin cần thiết.
- Tăng nồng độ glucagon đã gây các triệu chứng da trên một cơ địa suy giảm dinh dưỡng do thiếu năng lượng và protein.

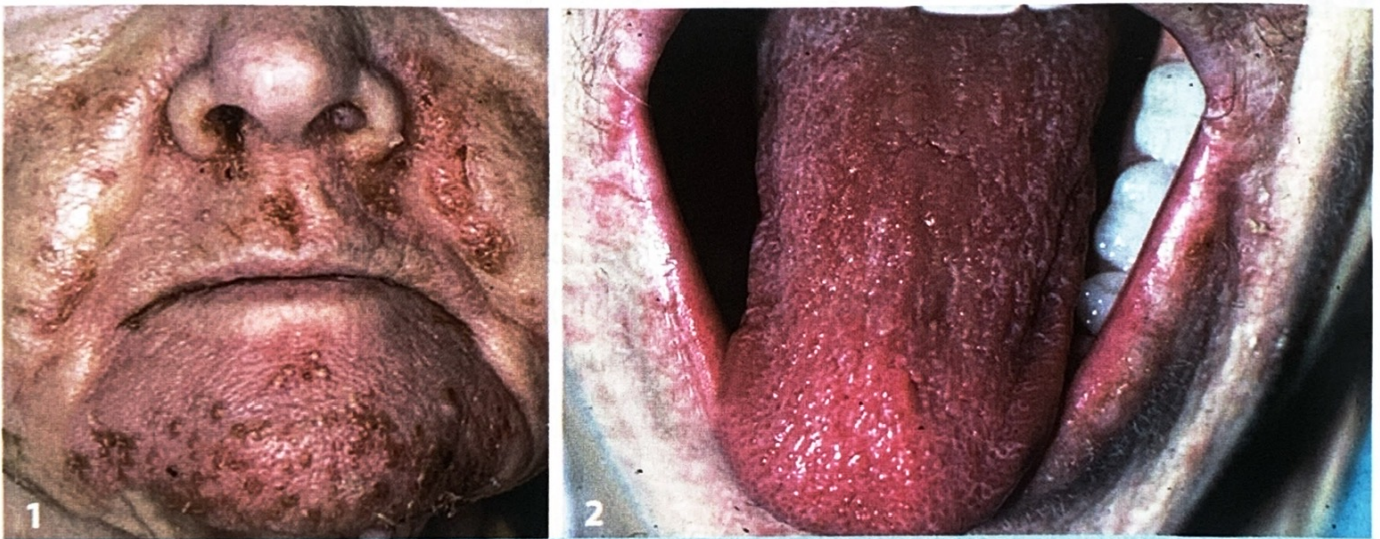
3. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

3.1. Thương tổn da

- Ban đỏ di tản hoại tử: đây là đặc điểm quan trọng do Wilkinson mô tả lần đầu tiên ở các bệnh nhân bị u tế bào alpha tuyến tụy với các đặc điểm:



- + Thương tổn đầu tiên là các dát màu hồng, tím, sau đó lan tỏa thành từng mảng lớn, tiến triển lâu dài dẫn đến hoại tử.
- + Vị trí: thường gặp ở các vùng tì đè, hốc tự nhiên như hậu môn, sinh dục, mông, tứ chi.
- + Cơ năng: đau, rát, ngứa.
- Niêm mạc: viêm môi, lợi, lưỡi, viêm bờ mi.
- Loạn dưỡng móng.



Hình 6.21. (1, 2) Ban đỏ di tản hoại tử và viêm lưỡi trong hội chứng Glucagonoma

(Nguồn: DermNet)

3.2. Triệu chứng khác

- Sụt cân.
- Rối loạn tiêu hoá, tiêu chảy.
- Loạn thần.
- Có thể xuất hiện cục máu đông ở các mạch sâu.

3.3. U tế bào alpha

- Khối u thường nhỏ (dưới 3 cm đường kính) và khu trú ở đuôi tụy, nơi tập trung các tế bào alpha.

- Khối u thường di căn ra xung quanh khi được chẩn đoán với đầy đủ các triệu chứng ở da và tụy.

4. CẬN LÂM SÀNG

- Hormon glucagon tăng cao ($> 500 \text{ mg/l}$).
- Đường máu tăng.
- Giảm nồng độ Zn, acid amin, protein, lipid trong máu.

5. CHẨN ĐOÁN

5.1. Chẩn đoán xác định

Dựa vào các biểu hiện lâm sàng điển hình của da (NME) với triệu chứng toàn thân: suy kiệt, sụt cân, tiêu chảy...

Các xét nghiệm có giá trị chẩn đoán như chụp cắt lớp, cộng hưởng từ, PET/CT, xét nghiệm glucagon, đường huyết...

5.2. Chẩn đoán phân biệt

- Hormon glucagon có thể tăng cao trong một số trường hợp như: tiểu đường, chấn thương, bỏng, xơ gan, viêm tụy.
- Thương tổn da (NME) rất hay gặp trong hội chứng glucagonoma (90%), nhưng cũng có thể xuất hiện trong một số bệnh như: viêm ruột, bệnh gan mạn tính, nghiện heroin. Vì vậy phải làm các xét nghiệm cần thiết để chẩn đoán phân biệt.

6. ĐIỀU TRỊ

- Thương tổn da:
 - + Tại chỗ: bôi mỡ kháng sinh, dưỡng ẩm, corticoid, kẽm...
 - + Toàn thân: uống dung dịch có kẽm, truyền đạm, acid amin, nâng cao thể trạng bằng tăng cường chế độ dinh dưỡng.
- U tế bào alpha:
 - + Thuốc giảm glucagon: octreotide, doxorubicin.
 - + Phẫu thuật cắt bỏ khối u di căn.